

## VAN DEN ENDE-GUPTA SÜNDROOM

ORPHA: 2460 OMIM 600920

Esinemissagedus: <1 / 1 000 000

### Ülevaade

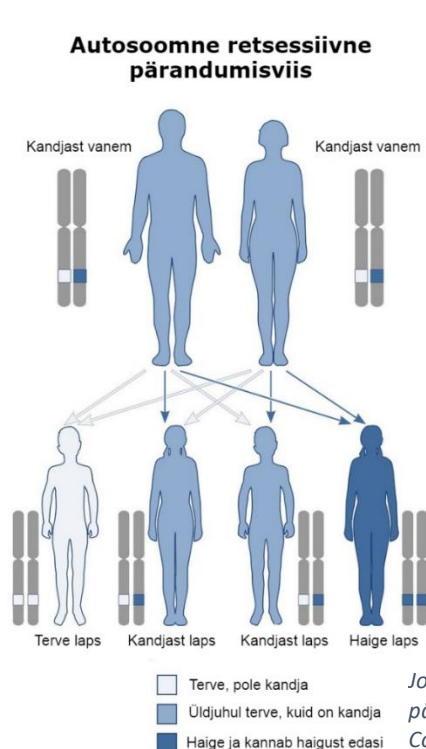
Van Den Ende-Gupta sündroom on väga haruldane sündroom, millele on iseloomulikud spetsiifilised näojooned, arahnodaktüülia (pikad ja peenikesed sõrmed ja varbad), liigeste kontraktuurid ja silmalaugude alaareng.

### Tekkepõhjused

Põhjuseks on muutus geenis *SCARF2* (22q11). Kodeeritud valguga SCARF2 täpne funktsioon on teadmata. Arvatakse, et sellel on oluline roll haigustekitajate eemaldamisel, rakku vajalike ainete sisenemisel, kinnitumisel ja antigeenide esitlemisel.

### Kliiniline pilt

Iseloomulikeks näojoonteks on kolmnurkne nägu, kitsas nina alaarenenud ninasõõrmetega, ülalõualuu alaareng, väljakeeratud/väljaulatuv alahuul, silmalaugude arenguhäire (silmalaud ei avane korralikult ja silmade avamisel katavad silma rohkem kui peaks), ettevõlvuvad kõrvad ning kitsas ja kõrge suulagi. Esinevad ka skeleti anomaaliad: O-jalad, peenikesed roided. Kõri anomaaliate tõttu võivad esineda hingamisraskused. Neuroloogilised sümptomid ei ole haigusele iseloomulikud. Kasv ja intellekt on üldjuhul normipärased, võivad esineda õpiraskused. Kahel juhul on kirjeldatud suurenenud väikeaju.



### Pärandumine

Haigus pärandub autosoom-retsessiivselt (joonis 1). Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on *SCARF2* geenis haigustpõhjustav muutus mõlemas geenialleelis (geenikoopias). Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus enamasti ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.

### Jälgimine ja ravi

Ravi on sümptomaatiline. Suurte anomaaliate korral on näidustatud kirurgiline ravi.

Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

## **Proгноос**

Teadmata.

## **Kasutatud kirjandus**

Odeh O *et al* 2022. Identification of a novel variant of SCARF2 in a Jordanian family with a van den Ende-Gupta Syndrome and literature review. Clin Dysmorphol. PMID: 35256560.

Karaer D *et al* 2022. Two novel variants in SCARF2 gene underlie van den Ende-Gupta syndrome. Am J Med Genet A. PMID: 35224863.

Anastasio N *et al* 2010. Mutations in SCARF2 are responsible for Van Den Ende-Gupta syndrome. Am J Hum Genet. PMCID: PMC2948800.

National Organisation of Rare Diseases

<https://rarediseases.org/>

Orphanet

<https://www.orpha.net/>

OMIM

<https://www.omim.org/>